

CONSENTIMIENTO INFORMADO

TrisoNIM® Advance <input type="checkbox"/>	TrisoNIM® Premium <input type="checkbox"/>	TrisoNIM® Excellence <input type="checkbox"/>	TrisoNIM® Gemelar <input type="checkbox"/>
--	--	---	--

DATOS DEL PACIENTE Y DE LA MUESTRA

Código identificador	
Fecha de extracción de la muestra	
Nombre y Apellidos	
DNI	Teléfono
Correo electrónico	
Dirección	
Código Postal	Ciudad

INFORMACIÓN CLÍNICA

Fecha de nacimiento	
Nº de fetos	<input type="checkbox"/> Gemelo evanescente
Semanas de gestación	
Motivo de la consulta	
<input type="checkbox"/> Sin observaciones de interés	
<input type="checkbox"/> Incremento de la Translucencia Nucal Especificar _____	
<input type="checkbox"/> Indicadores Ecográficos Especificar _____	
<input type="checkbox"/> Riesgo en cribado combinado Especificar _____	
<input type="checkbox"/> Otros (historia familiar, hijos afectados, etc) Especificar _____	

DATOS DEL FACULTATIVO

Nombre	Teléfono
Clínica / Hospital / Laboratorio	Correo Electrónico

1. He recibido la información sobre la indicación, finalidad, características, alcance y limitaciones de **TrisoNIM®**, así como he tenido la oportunidad de leer la información facilitada sobre el test a través de la hoja de información adjunta al presente documento, y mis preguntas han sido respondidas satisfactoriamente.
2. Comprendo que **TrisoNIM®** es una prueba de cribado y no de diagnóstico.
3. Comprendo que, a pesar de la alta sensibilidad del test, un resultado de bajo riesgo no excluye la posibilidad de alteraciones cromosómicas fetales.
4. Entiendo que un resultado de alto riesgo debe ser confirmado mediante una prueba de diagnóstico prenatal invasivo.
5. Comprendo las limitaciones de este test descritas en la hoja de información adjunta y confirmo que he informado a mi médico de las circunstancias que pudieran afectar a la fiabilidad del test, en el caso de concurrir alguna de ellas.
6. Comprendo que los resultados de este test no sustituyen al diagnóstico médico realizado dentro de una consulta médica, ni al asesoramiento genético prestado por su médico, recomendándose que dichos resultados sean comunicados en consulta médica, donde, además, se debe llevar a cabo el consejo genético descrito en la hoja de información adjunta. **NIMGenetics**, S.L. no se hace responsable del uso que, por parte de usted o su médico, se haga de los resultados obtenidos, ni de las consecuencias perjudiciales que pudieran derivar del uso de dicha información.
7. Deseo conocer el sexo del feto: **SI** **NO**
8. Comprendo que mediante la realización de esta prueba se puede obtener información genética del feto o de la madre no relacionada con la preocupación médica para la cual esta prueba ha sido solicitada. Estos hallazgos, que se incluirían como nota informativa en el informe de resultados, podrían requerir la realización de pruebas adicionales. Marco esta casilla para indicar que **NO DESEO** que se me comunique esta información.
9. Comprendo que la información obtenida puede tener implicaciones también para otros familiares, así como la conveniencia de que, en este caso, yo misma les transmita dicha información.

Por todo ello, manifiesto lo anteriormente expresado y doy mi consentimiento para realizar el test **TrisoNIM®** en la modalidad contratada.

Firma Paciente/Tutor Legal _____ **Firma Facultativo** _____

Fecha _____

- Doy mi consentimiento para la utilización de mi información clínica anónima y los resultados obtenidos para publicaciones científicas, estudios de calidad y bases de datos en el ámbito sanitario, manteniendo una estricta confidencialidad sobre mi identidad.
- Doy mi consentimiento para la cesión de mis datos anonimizados a terceras entidades para su utilización en el ámbito de la investigación científica. La anonimización de sus datos significa que son sometidos a un proceso por el cual deja de ser posible establecer por medios razonables el nexo entre la información obtenida tras el análisis realizado y su identidad.
- Autorizo el envío por parte de **NIMGenetics**, o sus filiales de información relacionada con sus productos y servicios.

Firma Paciente/Tutor Legal _____ **Fecha** _____

Información general sobre TrisoNIM®: finalidad y riesgos

De conformidad con lo dispuesto en la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, se informa que **TrisoNIM®** es un test de cribado prenatal que se realiza a partir del análisis del ADN fetal presente en la sangre materna, a través del cual se evalúa el riesgo de que el feto pueda ser portador de determinadas alteraciones cromosómicas.

NIMGenetics realiza, en la actualidad, cuatro modalidades de test de cribado prenatal **TrisoNIM®**: **Advance**, **Premium**, **Excellence** y **Gemelar**. En sus cuatro modalidades, este test evalúa el riesgo de trisomía fetal para los cromosomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) ó 13 (Síndrome de Patau) con una precisión de detección de aproximadamente el 99% para estas trisomías, así como el riesgo de que el feto pueda ser portador de alteraciones en los cromosomas sexuales. Este análisis de los cromosomas sexuales X e Y permitirá, además, conocer el sexo del feto, si usted así lo desea.

Para la modalidad **Advance**, este estudio evalúa además, el riesgo de que el feto padezca los síndromes de microdelección 1p36, 2q33.1 ó 5p15 (Síndrome de Cri-du-Chat).

Adicionalmente, en el caso de la modalidad **Premium**, también se evalúa el riesgo de que el feto padezca los síndromes de microdelección 10p14-13, 11q23-qter (Síndrome de Jacobsen) ó 16p12-p11 y las trisomías 9,16 ó 22.

De forma adicional a las modalidades anteriores, la modalidad **Excellence** también evalúa el riesgo de que el feto padezca los síndromes de microdelección, 1p32p31, 2p12p11.2, 2q33.1, 3pter-p25, 4p16.3, 4q21, 5q12, 5q14.3q15, 6pterp24, 6q11q14, 6q24q25, 8q24.11-q24.13 (Síndrome de Langer-Giedion), 9p, 10q26, 11p11.2, 11p13p12 (síndromes de WAGRO y WAGR), 14q11-22, 14q22 (incluyendo Síndrome de Frias), 15q26qter (Hernia diafragmática congénita tipo I y Síndrome de Drayer), 15q11-q13 (síndromes de Angelman y Prader Willi), 16q22, 17p13-p11.2 (síndromes de Yuan-Harel-Lupski, Miller-Dieker y Smith-Magenis), 18q, 18p y 22q11.2 (Síndrome de Digeorge) y los síndromes de microduplicación en 15q11-q13, 17p11.2 y 17p13.3.

Por último, para la modalidad **Gemelar**, este test puede detectar aneuploidías cromosómicas, pero éstas no pueden atribuirse a fetos individuales. En caso de detectarse un cromosoma Y, el test no puede determinar el sexo fetal de cada gemelo. En estos casos, no se informará la presencia de microdeleciones ni alteraciones en los cromosomas sexuales.

En caso de pérdida de alguno de los fetos (gemelo evanescente), el embarazo seguirá siendo tratado, en lo que al ADN fetal se refiere, como un embarazo gemelar.

TrisoNIM® se puede realizar a partir de la semana 10 de embarazo y no tiene riesgos para el feto, ya que para su realización sólo es necesaria la obtención de 10 ml de sangre materna. La extracción de sangre se llevará a cabo mediante venopunción, que puede implicar una serie de riesgos, normalmente menores y poco frecuentes, entre los que destacan: sangrado

Lugar de realización del análisis y destino de la muestra biológica al término del mismo

Este test se llevará a cabo por personal técnico de **NIMGenetics** en el laboratorio titularidad de esta entidad, que se encuentra en Madrid.

Los excedentes de muestra serán almacenados de forma codificada durante un periodo máximo de 3 meses, para poder ser utilizados en aquellos casos en los que sea necesaria una repetición del estudio para confirmación diagnóstica, dado que solo son adecuados para la realización del cribado prenatal, pero no para la realización de pruebas diagnósticas adicionales o confirmatorias, que deberán ser realizados sobre muestra fetal. El material generado a partir del ADN obtenido de las muestras, denominado *librerías genómicas*, será igualmente conservado de forma codificada durante un periodo de 1 año, para asegurar su conservación hasta el final de la gestación.

Únicamente personal autorizado de **NIMGenetics** tendrá acceso a la relación entre su muestra biológica, su ADN e información obtenida a partir de su procesado, y el código asignado en cada caso.

Resultados del test

TrisoNIM® es una prueba de cribado, no de diagnóstico, aunque es muy precisa para la identificación de alteraciones cromosómicas fetales (con una precisión de detección de aproximadamente el 99% para las trisomías 21, 18 y 13). Si bien, deberá tener en cuenta, antes de su realización, la implicación de los posibles resultados.

- **Implicaciones de un resultado positivo:**

Se han dado casos de falsos positivos, por lo que, en caso de obtenerse un resultado de alto riesgo, la alteración deberá ser confirmada mediante una prueba de diagnóstico prenatal invasivo (amniocentesis o biopsia de vellosidad corial). En algunos casos, esto deberá ir asociado a estudios específicos en los progenitores.

- **Implicaciones de un resultado negativo:**

Aunque este test tiene una alta sensibilidad para la detección de alteraciones, un resultado de bajo riesgo/no detección no excluye totalmente la posibilidad de una alteración cromosómica fetal.

- **Implicaciones de un resultado no informativo:**

En determinadas circunstancias (menos del 0,1% de los estudios realizados), no será posible obtener un resultado claro por no contener la muestra de sangre suficiente ADN fetal, debido a diferentes razones clínicas como una edad gestacional temprana o elevado peso materno, entre otras. En estos casos podría ser necesario realizar una nueva extracción de sangre para repetir la prueba o recurrir a los test de diagnóstico prenatal invasivos.

El informe estará disponible en un periodo medio inferior a 7 días laborables desde el momento en que el laboratorio recibe la muestra. En ocasiones excepcionales (menos del 1%), este periodo puede alargarse debido a diferentes causas metodológicas. El tiempo de respuesta de la modalidad del test seleccionado puede consultarse en www.nimgenetics.com

Limitaciones del test

Las siguientes situaciones impiden obtener un resultado fiable en el test:

- Cambios genéticos en la placenta (mosaicismo confinado a la placenta) o en la madre (en presencia o no de mosaicismo cromosómico) implican que los resultados del test pueden no reflejar los cambios genéticos del feto.
- Un número limitado de células del feto portan una de las alteraciones genómicas analizadas (mosaicismo fetal).
- Alteración cromosómica en regiones no analizadas.
- Triploidías completas o microdeleciones cromosómicas en las regiones analizadas de un tamaño inferior al límite de resolución de la técnica, que se considera actualmente de aproximadamente 10Mb.
- Transfusiones de sangre, trasplante, terapia inmunitaria o terapia de células madre previas a la extracción de la muestra de sangre.
- Edad gestacional anterior a la semana 10 ó posterior a la semana 25.
- Gestaciones triples o de número superior.

La tasa de no informatividad puede verse incrementada en pacientes con obesidad mórbida o en tratamiento con heparina de bajo peso molecular.

Es su responsabilidad comunicar a su médico cualquiera de estas circunstancias.

Asimismo, la tecnología utilizada no permitirá detectar otras alteraciones genéticas como reordenamientos, cambios en la secuencia, expansiones repetitivas de trinucleótidos o alteraciones epigenéticas, que podrían causar los mismos o similares patologías a las secundarias a algunas microdeleciones o microduplicaciones incluidas en este test.

Hallazgos incidentales

El test **TrisoNIM®** analiza otras regiones del genoma no incluidas en los cromosomas y microdeleciones indicadas. Es importante entender que, en ocasiones excepcionales, podemos identificar alteraciones genéticas en el feto o en la madre en estas regiones. Este hallazgo incidental, si usted lo consiente, se incluirá en el informe de resultados como nota informativa, debido a que el análisis de estas regiones no puede ser realizado con la misma rotundidad estadística que las regiones genéticas objeto de este estudio. La aparición de estos hallazgos podría requerir la realización de pruebas invasivas o de imagen adicionales. Usted debe decidir si quiere recibir o no dicha información adicional, para lo cual deberá cumplimentar el correspondiente apartado al principio del documento.

Además, la información obtenida puede tener implicaciones también para otros familiares y, en este caso, resulta conveniente que usted mismo les transmita dicha información con la finalidad de que, si ellos lo desean, puedan acudir a una consulta especializada en genética donde le informarán sobre su riesgo personal y sus opciones de salud en el futuro.

Consejo Genético

El facultativo que le solicita/aconseja esta prueba adquiere el compromiso de suministrarle información acerca del objeto de los análisis y facilitarle asesoramiento genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis, y para cuyo cumplimiento **NIMGenetics** se pone a disposición de dicho profesional para la aclaración de cuantas cuestiones pudieran surgirle.

Protección de datos y confidencialidad

Únicamente el personal técnico y sanitario debidamente autorizado por **NIMGenetics** podrá acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas. Dicha información será confidencial y será tratada de acuerdo con el Reglamento Europeo de Protección de Datos (Reglamento (UE) 2016/679). Los datos personales que usted nos facilite, así como los obtenidos de los análisis realizados, serán incorporados y registrados dentro de los sistemas de tratamiento de información de **NIMGenetics** con la finalidad diagnóstica descrita a lo largo del presente documento. Si usted no está conforme con el citado tratamiento, no podremos llevar a cabo el análisis solicitado. Igualmente, venimos a informarle que su información personal no será comunicada a ningún destinatario ajeno a **NIMGenetics**, salvo a aquellos que nos autorice usted conforme le solicitamos en el siguiente epígrafe “Uso posterior de los datos”, o venga exigido por la ley; no obstante, su información personal no será destinada a ninguna otra finalidad distinta a la aquí informada, o que resulte incompatible con la misma.

En cumplimiento de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica, el periodo de conservación del resultado del test de cribado prenatal será de 5 años a partir del momento de la finalización del análisis realizado, procediendo a su anonimización una vez haya expirado dicho plazo si usted no ha ejercitado su derecho de cancelación sobre la citada información genética. Únicamente se conservarán identificados los resultados del test de cribado prenatal más allá de los citados 5 años, en aquellos casos en los sea necesario para salvaguardar su salud, o la de sus familiares.

Usted podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, supresión, limitación de algún tratamiento específico, portabilidad y oposición al tratamiento descrito en la siguiente dirección: **NIMGenetics GENÓMICA Y MEDICINA S.L.**: Parque Científico de Madrid, C/ Faraday, 7 Campus Cantoblanco, 28049 Madrid. Para el caso de que Ud. precise conocer información adicional sobre el tratamiento de sus datos personales, puede consultar la información adicional en nuestra página web: <https://www.nimgenetics.com/politica-de-privacidad/>

Uso posterior de los datos

Los resultados obtenidos pueden contribuir a incrementar la capacidad analítica del test y el estado del conocimiento actual, con el consiguiente beneficio para nuevos estudios. Por ello, **NIMGenetics** solicita su consentimiento para usar su información clínica anónima (sin datos sobre su nombre y apellidos) y los resultados obtenidos para publicaciones científicas, estudios de calidad y bases de datos en el ámbito sanitario, manteniendo una estricta confidencialidad sobre su identidad, toda vez que se trataría de un uso absolutamente anónimo.

Asimismo, **NIMGenetics** solicita su consentimiento para la cesión de sus datos anonimizados (sin posibilidad alguna de llegar a identificarle) a terceras entidades para su utilización en el ámbito de la investigación científica.

Datos de contacto de NIMGenetics

NIMGenetics se pone a su disposición en el teléfono +34 652893953 para la aclaración de cuantas dudas pudieran surgirle en relación con el contenido del presente documento de consentimiento informado.

Para poder realizar el test de cribado prenatal solicitado, deberá firmar y fechar el documento de consentimiento informado.